

Humangenetik Human Genetics Génétique humaine

Herausgegeben von / Edited by / Publié par

P. E. Becker, Göttingen
A. G. Motulsky, Seattle
J. W. Snyder, Heidelberg
F. Vogel, Heidelberg
G. G. Wendt, Marburg

Beirat / Advisory Board / Rédacteurs adjoints

G. Anders, Groningen
H. Baitsch, Ulm
A. G. Bearn, New York
W. Beermann, Tübingen
H. Bickel, Heidelberg
N. P. Bochkov, Moskau
K. H. Degenhardt, Frankfurt/M.
K. Goerttler, Heidelberg
H. Grüneberg, London
B. Hassenstein, Freiburg i. Br.
J. Hirschfeld, Stockholm

K. Hirschhorn, New York
H. Holzer, Freiburg i. Br.
W. Jaeger, Heidelberg
H. Kalmus, London
D. Klein, Genève
E. Krah, Heidelberg
H. Langendorff,
Freiburg i. Br.
H. Lehmann, Cambridge
W. Lenz, Münster/W.
V. A. McKusick, Baltimore

H. Nachtsheim, Berlin
K. Patau, Madison
A. Prader, Zürich
H. Ritter, Tübingen
C. Ropartz, Bois-Guillaume
W. J. Schull, Ann Arbor
H. G. Schwarzscher, Wien
P. Starlinger, Köln
C. Stern, Berkeley
H. E. Sutton, Austin
U. Wolf, Freiburg i. Br.

Band 25 · 1974



Springer-Verlag : Berlin · Heidelberg · New York

The exclusive copyright for all languages and countries, including the right for photomechanical and any other reproduction, also in microform, is transferred to the publisher.

The use in this journal of registered or trade names, trademarks etc. without special acknowledgement does not imply that such names, as defined by the relevant protection laws, may be regarded as unprotected and thus free for general use.

Alle Rechte, einschließlich das der Übersetzung in fremde Sprachen und das der fotomechanischen Wiedergabe oder einer sonstigen Vervielfältigung, auch in Mikroform, vorbehalten. Jedoch wird gewerblichen Unternehmen für den innerbetrieblichen Gebrauch nach Maßgabe des zwischen dem Börsenverein des Deutschen Buchhandels e.V. und dem Bundesverband der Deutschen Industrie abgeschlossenen Rahmenabkommens die Anfertigung einer fotomechanischen Vervielfältigung gestattet. Wenn für diese Zeitschrift kein Pauschalabkommen mit dem Verlag vereinbart worden ist, ist eine Wertmarke im Betrage von DM 0,40 pro Seite zu verwenden.

Der Verlag läßt diese Beträge den Autorenverbänden zufließen.

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in dieser Zeitschrift berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, daß solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Springer-Verlag Berlin · Heidelberg · New York

Printed in Germany by J. P. Peter, Gebr. Holstein, Rothenburg o. d. Tbr.

© by Springer-Verlag Berlin · Heidelberg 1974

Inhalt/Contents

Übersichtsartikel · Reviews · Revues générales

Ryder, L. P., Staub Nielsen, L., Svejgaard, A.: Associations between HL-A Histocompatibility Antigens and Non-malignant Diseases	251
Therman, E., Patau, K.: Abnormal X Chromosomes in Man: Origin, Behavior and Effects	1

Originalarbeiten · Original Investigations · Travaux originaux

Kurze Originalmitteilungen · Short Communications · Communications brèves

Abe, T., s. Fujita, H., <i>et al.</i>	83
Ananthakrishnan, R., s. Beck, W.	127
Ayme, S., s. Mattei, J.-F., <i>et al.</i>	29
Aula, P., Autio, S., Raivio, K., Nöntö, V.: Detection of Heterozygotes for Aspartylglucosaminuria (AGU) in Cultured Fibroblasts	307
Autio, S., s. Aula, P., <i>et al.</i>	307
Back, F.: Euchromatic and Heterochromatic Behavior of the Human X2 Chromosome in Cell Cycle and Cell Development	315
Bartsch-Sandhoff, M.: Skeletal Abnormalities in Mouse Embryos after Irradiation of the Sire	93
Bauer, A.: Der Einfluß der Ploidie auf die Strahlenreaktion von Säugerzellen. II. Proliferationsversuche mit Cysteamin, BUdR und deren Kombination	143
Bauer, A., Miltenburger, H. G.: Ploidy Effect on the Radiation Reaction of Mammalian Cells. III. Chromatid Damages by Treatment with Cysteamine, BUdR and their Combination	153
Bauer, A., Miltenburger, H. G.: Ploidy Effect on the Radiation Reaction of Mammalian Cells. IV. Synchronized and Plateau-Phase Cells	203
Bayles, M. A. H., s. Bentley-Phillips, B., <i>et al.</i>	331
Beck, W., Ananthakrishnan, R.: Placental Alkaline Phosphatase Types in Germany	127
Beijersbergen van Henegouwen, H., s. van Someren, H., <i>et al.</i>	189
Benkmann, H.-G., s. Kaiser, D., <i>et al.</i>	241
Bentley-Phillips, B., Bayles, M. A. H., Grace, H. J.: Pseudo-Monilethrix	331
Boivin, P., s. Kahn, A., <i>et al.</i>	101
Cottreau, D., s. Kahn, A., <i>et al.</i>	101
Doherty, R. A., Felix, J. S., Ridge, S. C.: Evaluation of a New Round Glass Coverslip for Cytological Examination of Cultured Amniotic Fluid Cells	217
Doppert, B., s. van Someren, H., <i>et al.</i>	189
Emerit, I., Levy, A., Housset, E.: Breakage Factor in Systemic Sclerosis and Protector Effect of L-Cysteine	221
Felix, J. S., s. Doherty, R. A., <i>et al.</i>	217
Flatz, S. D., s. Fonatsch, Ch., <i>et al.</i>	227
Förster, C., s. Hoo, J. J., <i>et al.</i>	17
Fonatsch, Ch., Flatz, S. D., Hürter, P.: Partial Trisomy 4q and Partial Monosomy 18q as a Consequence of a Paternal Balanced Translocation t(4q—; 18q+)	227
Friedrich, U., s. Holbek, S., <i>et al.</i>	61
Fujita, H., Abe, T., Yamamoto, K., Furuyama, J.-I.: Possible Complex Translocation t(9; 14; 13)(q12; pl?; q31) in Mother of a Child with 9p-Trisomy Syndrome	83
Furuyama, J.-I., s. Fujita, H., <i>et al.</i>	83
Galperin-Lemaitre, H., s. Levi, S., <i>et al.</i>	133
Gebhart, E., s. Stosiek, M.	209
Geneix, A., s. Jaffray, J. Y.	119
German, J., s. Schroeder, T. M.	299

Giraud, F., s. Mattei, J.-F., <i>et al.</i>	29
Goedde, H. W., s. Kaiser, D., <i>et al.</i>	241
Grace, H. J., s. Bentley-Phillips, B., <i>et al.</i>	331
Gustot, P., s. Levi, S., <i>et al.</i>	133
ter Haar, B. G. A., s. Rutten, F. J., <i>et al.</i>	163
Hansen, S., s. Hoo, J. J., <i>et al.</i>	17
Hayashi, K., s. Schinzel, A., <i>et al.</i>	171
Hillig, U., Hoo, J. J.: A Case of 48,XXYY — Paternal Origin of the Extra X Chromosome	159
Holbek, S., Friedrich, U., Lauritsen, J. G., Therkelsen, A. J.: Marker Chromosomes in Parents of Spontaneous Abortuses	61
Hoo, J. J., Förster, C., Kindermann, I., Zabel, B., Hansen, S.: Supernumerary Small Ring Chromosome	17
Hoo, J. J., s. Hillig, U., <i>et al.</i>	159
Housset, E., s. Emerit, I., <i>et al.</i>	221
Hürter, P., s. Fonatsch, Ch., <i>et al.</i>	227
Hustinx, Th. W. J., s. Rutten, F. J., <i>et al.</i>	163
Inoue, S., Ravindranath, Y., Ottenbreit, M. J., Thompson, R. I., Zuelzer, W. W.: Chromosomal Analysis of Metastatic Retinoblastoma Cells	111
Jaffray, J. Y., Geneix, A.: Interchromosomal Fibers: Human Ultrastructural Study by a Recent Technique	119
Kahn, A., Cottreau, D., Boivin, P.: Molecular Mechanism of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency	101
Kaiser, D., Rennert, O. M., Goedde, H. W., Benkmann, H.-G., Wuilloud, H., Kehrl, P., Sollberger, H.: Studies of Amniotic Fluid and Cord Blood in an Infant with Alpha ₁ -Antitrypsin Deficiency	241
Kehrl, P., s. Kaiser, D., <i>et al.</i>	241
Kim, My A.: Chromatidaustausch und Heterochromatinveränderungen menschlicher Chromosomen nach BuDR-Markierung. Nachweis mit Benzimidazolfluorochrom und GiemsaFarbstoff	179
Kindermann, I., s. Hoo, J. J., <i>et al.</i>	17
Kulazenko, V. P.: Morphogenetic Disturbances in a Spontaneous Abortus with Trisomy B	53
Lauritsen, J. G., s. Holbek, S., <i>et al.</i>	61
Lehmann, H., Vella, F.: Haemoglobin Hasharon	237
Levi, S., Gustot, P., Galperin-Lemaitre, H.: <i>In vivo</i> Effect of Ultrasound at Human Therapeutic Doses on Marrow Cell Chromosomes of Golden Hamster	133
Levy, A., s. Emerit, I., <i>et al.</i>	221
Los, W., s. van Someren, H., <i>et al.</i>	189
Mattei, J.-F., Mattei, M.-G., Ayme, S., Giraud, F.: Etude chromosomique chez les parents d'enfants trisomiques 21. Associations entre chromosomes acrocentriques	29
Mattei, M.-G., s. Matei, J.-F., <i>et al.</i>	29
Meera Khan, P., s. van Someren, H., <i>et al.</i>	189
Miltenburger, H. G., s. Bauer, A.	153/203
Murken, J.-D., s. Walther, J.-U., <i>et al.</i>	49
Näntö, V., s. Aula, P., <i>et al.</i>	307
Nakagome, Y.: Participation of D-Group Chromosomes in Satellite Associations	235
Ottenbreit, M. J., s. Inoue, S., <i>et al.</i>	111
Prokop, O., s. Radam, G., <i>et al.</i>	247
Radam, G., Strauch, H., Prokop, O.: Ein seltener Phänotyp im Adenosindesaminase-Polymorphismus: Hinweis auf die Existenz eines neuen Allels	247
Raivio, K., s. Aula, P., <i>et al.</i>	307
Ravindranath, Y., s. Inoue, S., <i>et al.</i>	111
Rennert, O. M., s. Kaiser, D., <i>et al.</i>	241
Ridge, S. C., s. Doherty, R. A., <i>et al.</i>	217
Rutten, F. J., Scheres, J. M. J. C., Hustinx, Th. W. J., ter Haar, B. G. A.: A Presumptive Tetrasomy for the Short Arm of Chromosome 9	163

Scheres, J. M. J. C., s. Rutten, F. J., <i>et al.</i>	163
Schinzel, A., Hayashi, K., Schmid, W.: Mosaic-trisomy and Pericentric Inversion of Chromosome 9 in a Malformed Boy	171
Schmid, W., s. Schinzel, A., <i>et al.</i>	171
Schroeder, T. M., German, J.: Bloom's Syndrome and Fanconi's Anemia: Demonstration of Two Distinctive Patterns of Chromosome Disruption and Rearrangement	299
Schroeder, T. M., s. Vogel, F.	265
Sollberger, H., s. Kaiser, D., <i>et al.</i>	241
Van Someren, H., Beijersbergen van Henegouwen, H., Los, W., Wurzer-Figurelli, E., Doppert, B., Vervloet, M., Meera Khan, P.: Enzyme Electrophoresis on Cellulose Acetate Gel. II. Zymogram Patterns in Man-Chinese Hamster Somatic Cell Hybrids	189
Stengel-Rutkowski, S., s. Walther, J.-U., <i>et al.</i>	49
Stosiek, M., Gebhart, E.: Protective Effect of Reducyn® against the Chromosome Damaging Activity of 2, 3, 5-Triethylamine-Benzoinone-1,4 on Human Lymphocytes <i>in vitro</i>	209
Strauch, H., s. Radam, G., <i>et al.</i>	247
Therkelsen, A. J., s. Holbek, S., <i>et al.</i>	61
Thompson, R. I., s. Inoue, S., <i>et al.</i>	111
Vella, F., s. Lehmann, H.	237
Vervloet, M., s. van Someren, H., <i>et al.</i>	189
Vogel, F., Schroeder, T. M.: The Internal Order of the Interphase Nucleus	265
Walther, J.-U., Stengel-Rutkowski, S., Murken, J.-D.: Observations with G banding of Human Chromosomes. Reduction of Dye Concentration in Soerensen Buffered Solutions is Sufficient for Demonstrating G Bands	49
Wuilloud, H., s. Kaiser, D., <i>et al.</i>	241
Wurzer-Figurelli, E., s. van Someren, H., <i>et al.</i>	189
Yamamoto, K., s. Fujita, H., <i>et al.</i>	83
Zabel, B., s. Hoo, J. J., <i>et al.</i>	17
Zuelzer, W. W., s. Inoue, S., <i>et al.</i>	111

Clinical Case Reports

Silengo, M., Kaufman, R. L., Kissane, J.: A 46,XY Infant with Uterus, Dysgenetic Gonads and Multiple Anomalies	65
Soukup, S. W., Yarema, W., Robinow, M.: A Pericentric Inversion of a Chromosome 4 with a t(4q+ 10p-) and a Familial t(DqDq) in a Mentally Retarded Girl	69

Briefe an die Herausgeber · Letters to the Editors · Lettres aux éditeurs

Norwood, T. H., Hoehn, H.: Trisomy of the Long Arm of Human Chromosome 1	79
--	----

A. Wackenheim

Roentgen Diagnosis of the Cranio- vertebral Region

By A. Wackenheim,
Professeur agrégé, Head of the
Department of Neuroradiology,
University Hospital Strasbourg,
France

With 500 figures
XXII, 601 pages. 1974
Cloth DM 368,—
ISBN 3-540-06615-2

Prices are subject to change
without notice

Distribution rights for Japan:
Igaku Shoin Ltd., Tokyo



Springer-Verlag
Berlin
Heidelberg
New York

München Johannesburg London
Madrid New Delhi Paris
Rio de Janeiro Sydney Tokyo
Utrecht Wien

The author first presents a very detailed radioanatomical study of the bones, the ligaments, the meninges, and the nervous system of the craniovertebral region. He also deals with the functional examination and embryological data, the latter being important for an understanding of malformations.

The main chapters are based on a full bibliography (more than 1000 references) critically reviewed in the light of 15 years' experience and numerous original insights.

Chapters on trauma, malformations, tumors, and infections are followed by chapters on minor malformations, exploration of the soft tissues of the neck, rheumatology, and torticollis. The book is well illustrated with numerous figures and clear diagrams and gives a detailed picture of the normal and pathological radiology of the craniovertebral region in children and adults.

■ Prospectus on request

Contents

Generalities: Introduction. Historical Review. The Cranio-vertebral Region. Biotypology. Facial Biotypology as Seen by Famous Portrait Artists and Sculptors. Radioanatomical Evolution in Vertebrates. Clinical Examination. —
Normal Findings: Techniques of Radiological Examination of the Craniovertebral Angle. Artefacts of Radiological Examination. Normal Radiographic Anatomy and Its Variations. Embryology. —
Pathological Findings: Basic Radiological Abnormalities. Traumatic Lesions. Neoplasms. Abnormalities of the Soft Tissues of the Neck. Abnormalities in the Blood Vessels. Abnormalities of the Bones in the Petro-sphenoccipital Region. Bone Malformations in the Craniovertebral Region. Diseases of the Cervico-occipital Ligaments. Torticollis. Rheumatoid Arthritis and Allied Diseases. Cervicooccipital Involvement in Various Diseases. Chordopathy. Malformations of the Cerebellum and Spinal Cord. Conclusions. —
Bibliography.
Subject Index.

Handbuch der inneren Medizin

Begründet von L. Mohr und R. Staehelin. Herausgegeben von H. Schwiegl. In neun Bänden. Über bisher erschienene Bände bitte Prospekte anfordern.

II. Band

In 6 Teilen

Blut und Blutkrankheiten

Fünfte, völlig neubearbeitete und erweiterte Auflage

Teil 4

Leukocyitäres und retikuläres System II

Hrsg. von H. Begemann
100 z. T. farbige Abbildungen
und ein Anhang mit 11 Farbtafeln.
XV, 486 Seiten. 1974.
Gebunden DM 268,—
US \$ 109.40

Subskriptionspreis *

Gebunden DM 214,40; US \$ 87.50
ISBN 3-540-06355-2

Teil 5

Krankheiten des lymphocytären Systems

Hrsg. von H. Begemann
83 z. T. farbige Abbildungen
XI, 467 Seiten. 1974. Gebunden
DM 248,—; US \$ 101.20
Subskriptionspreis *
Gebunden DM 198.40; US \$ 81.00
ISBN 3-540-06254-8

Preisänderungen vorbehalten

* Der Subskriptionspreis gilt bei Verpflichtung zur Abnahme aller Teile des jeweiligen Bandes bis zum Erscheinen des letzten Teilbandes von Band 2

In Vorbereitung:

Band II, Teil 3

Leukocyitäres und retikuläres System I

Band II, Teil 6

Blutgerinnung und hämorrhagische Diathesen

Physiologie und Pathologie der leukocyitären und retikulären Systems werden in drei Teilbänden (II/3—5) dargestellt. Die zuerst erscheinenden Teilbände 4 und 5 sind also zusammen mit dem in Vorbereitung befindlichen Band II/3 (Leukocyitäres und retikuläres System I) als Einheit zu sehen.

Teilband 4 enthält die nichtleukämischen Krankheitsbilder des leukocyitären und reticulocytären Systems mit Ausnahme der in Teilband 5 besprochenen Lymphopathien. Ausführlich werden die mit einer Verminderung der peripheren Leukocyten einhergehenden Krankheiten dargestellt: die Leukocytopenien und Agranulocytosen, die verschiedenen Formen der Pancytopenie und das Myelofibrose-Syndrom. Den Beziehungen der Milz zu den verschiedenen Blutkrankheiten ist ein eigener Abschnitt gewidmet. Sehr ausführlich werden ferner die Defektproteinämien einschließlich der Antikörpermangelsyndrome behandelt. Differentialdiagnostisch wichtig ist ein abschließendes reich illustriertes Kapitel über die bisher bekannten erblich-konstitutionellen Leukocytenanomalien.

Teilband 5 faßt die Lymphopathien zusammen, also diejenigen Krankheitsbilder, die sich in

den Organen des lymphatischen Systems abspielen oder die ihre Ursache in einer Funktionsstörung lymphatischer Zellen haben. Daher werden hier auch die sogenannten „Paraproteinämien“ behandelt.

Im Gegensatz zur letzten Auflage des Handbuches wurden die einzelnen Kapitel von verschiedenen Spezialisten behandelt. Dadurch war eine fachgerechte Stoffauswahl gewährleistet. Entsprechend der modernen medizinischen Forschung traten funktionelle Elemente gegenüber der vorwiegend morphologischen Betrachtung in der „klassischen Hämatologie“ mehr in den Vordergrund. In allen Kapiteln wurde eine thematische Vollständigkeit angestrebt, die aber niemals zu einem Literaturperfektionismus ausuferte. Alle Autoren — ohne Ausnahme erfahrene Kliniker bzw. bekannte Sachkenner — haben sich erfolgreich darum bemüht, Ausführlichkeit und klinische Nützlichkeit miteinander in Einklang zu bringen. Insofern nehmen die vorliegenden Bände des Handbuches eine Mittelstellung ein zwischen dem Handbuch ursprünglicher Prägung und einem sehr ausführlichen Lehrbuch.



**Springer-Verlag
Berlin
Heidelberg
New York**